



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția:	09
Data:	08.09.2021
Pag. 1/16	

FACULTATEA MEDICINĂ

PROGRAM DE STUDII 0912.1 MEDICINĂ

CATEDRA DE BIOLOGIE MOLECULARĂ ȘI GENETICĂ UMANĂ

APROBATĂ

la ședința Comisiei de asigurare a calității și
evaluării curriculare facultatea de Medicină
Proces verbal Nr. 5 din 04.04.24

Președinte, dr. hab. șt. med., conf. univ.

Pădure Andrei

APROBATĂ

la ședința Consiliului Facultății de Medicină 1
Proces verbal Nr. 8 din 23.04.24

Decanul Facultății de Medicină 1,

dr. hab. șt. med., conf. univ.

Plăcintă Gheorghe

APROBATĂ

la ședința Catedrei de biologie moleculară și genetică umană

Proces verbal Nr.12 din 19.02.2024

Șef catedră, dr. șt. biol., conf. univ.,

Cemortan Igor

CURRICULUM

DISCIPLINA GENETICA MEDICALĂ

Studii integrate

Tipul cursului: **Disciplină obligatorie**

Curriculum elaborat de colectivul de autori:

Cemortan Igor, dr. șt. biol., conf. univ.

Capcelea Svetlana, dr. șt. med., conf. univ.

Chișinău, 2024



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția:	09
Data:	08.09.2021
Pag. 2/16	

I. PRELIMINARI

- **Prezentarea generală a disciplinei: locul și rolul disciplinei în formarea competențelor specifice ale programului de formare profesională / specialității**

Cursul de Genetică medicală reprezintă una dintre componentele de bază, în întreaga lume, în planul de învățământ a școlilor medicale și poate forma paradigma principală în educația medicală a studenților-medici. Cursul acesta evidențiază și educă studentului-medic rolul genomului vs factorii de mediu în formarea, dezvoltarea și funcționarea organismului uman. Genotipul individului este unic și irepetabil, se stabilește la momentul fecundării – combinării genelor materne cu cele paterne. Individualitatea genetică determină individualitatea biologică - fenotipul - ansamblul de caractere specifice ale unui organism, produse prin interacțiunea permanentă, în proporții diferite de ereditate și mediu. Modificările materialului genetic – mutațiile – pot determina diferite stări patologice cu implicarea unui sistem sau mai multor sisteme, ce reprezintă explicația producerii unor boli sau sindroame genetice. Se insistă asupra a două fenomene genetice importante: agregarea familială și transmiterea ereditară a unor caractere normale și patologice; vulnerabilitatea diferită a oamenilor la agresiunile externe, manifestările variabile ale unei boli la persoane diferite, reacția diferită la anumite preparate farmacologice.

- **Misiunea curriculumului (scopul) în formarea profesională**

Cursul este structurat pentru a demonstra că *genetica* poate fi nucleul *medicinii moderne*, ce studiază dezvoltarea biologică și posibilele variații ale întregului ciclu vital; abordarea *genetică prezintă o importanță majoră în calcularea riscului genetic și prevenirea bolilor umane; tehnicile moleculare de înaltă rezoluție* utilizate în genetica umană *reprezintă unealta principală cu ajutorul căreia se studiază bolile* în cadrul specialităților medicale. Genetica medicală asigură posibilitatea

- elucidării mecanismelor patogenice ale bolilor genetice (circa 1000 de sindroame cromozomiale și circa 9000 de boli monogenice) și cu predispoziție genetică (cancere, diabetul, hipertensiunea arterială, deficiențe mintale, etc);
- diagnosticului genotipic: prenatal și presimptomatic;
- farmacologiei genomice - doza corectă din medicamentul potrivit pentru un anumit bolnav;
- terapiei genice - blocarea expresiei sau replicării genelor mutante, introducerea de gene normale în celulele somatice ale unor bolnavi cu gene mutante;
- profilaxiei individualizate a bolilor;
- modificării relației medic-pacient - "*Nu există bolnavi, ci numai familii de bolnavi*".

- **Limbile de predare a disciplinei:** română, rusă, engleză, franceză.

- **Beneficiari:** studenții anului II, facultăților de Medicină 1 și Medicină 2, specialitatea Medicină



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 3/16

II. ADMINISTRAREA DISCIPLINEI

Codul disciplinei	F.04.O.036		
Denumirea disciplinei	Genetica medicală		
Responsabil (i) de disciplină	dr. șt. biol., conf. univ. Igor Cemortan		
Anul	II	Semestrul	4
Numărul de ore total, inclusiv:			150
Curs	30	Lucrări practice/ de laborator	25
Seminare	20	Lucrul individual	75
Stagiu clinic (total ore)			
Forma de evaluare	E	Numărul de credite	5



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 4/16

III. OBIECTIVELE DE FORMARE ÎN CADRUL DISCIPLINEI

▪ La nivel de cunoaștere și înțelegere

- Cunoașterea proceselor de stocare, transmitere și exprimare a informației genetice prin care sunt realizate caracterele morfo-funcționale specifice fiecărui individ.
- Cunoașterea substratului molecular și celular al eredității - ADN-ul și cromozomii - care dețin, exprimă și transmit informația ereditară.
- Înțelegerea transmiterii informației ereditare în succesiunea generațiilor de celule și organisme.
- Înțelegerea fenomenelor care produc diferențele genetice dintre indivizii unei populații și între populații diferite: mutațiile, recombinările genetice în meioză și la fecundare, migrațiile - fluxul unor gene în cadrul populației primitive.
- Cunoașterea nomenclaturii mutațiilor.
- Cunoașterea legităților eredității unor caractere normale și patologice, ce sunt determinate de anomalii cromozomiale de număr și structură, monogenic, poligenic și/sau multifactorial.
- Înțelegerea bazelor genetice ale dezvoltării organismului uman.
- Înțelegerea bazelor genetice ale răspunsului imun.
- Cunoașterea mecanismelor genetice ale cancerogenezei.
- Cunoașterea principiilor diferitor tehnici utilizate în genetica medicală.

▪ La nivel de aplicare

- Să aprecieze cariotipul normal vs anormal.
- Să stabilească natura aneuploidiei: eroare mitotică sau eroare meiotică.
- Să aprecieze tipul de mutație, consecințele posibile, metodele de identificare.
- Să evalueze fenomenele genetice implicate în manifestarea fenotipică a unor gene normale și patologice: interacțiuni genice, pleiotropia, penetranța, expresivitatea, heterogenitatea, amprentarea, anticipația.
- Să evalueze indicațiile și limitele metodelor citogenetice.
- Să evalueze testul Barr.
- Să aplice legitățile eredității unor caractere normale polimorfice ce sunt determinate **monogenic**:
 - grupele sanguine (variații ale Ag eritrocitari);
 - grupele serice (variații ale proteinelor plasmatic);
 - grupele enzimatic (variații izoenzimatic al unei enzime);
 - grupele tisulare (HLA).
- Să aplice legitățile eredității unor caractere patologice ce sunt determinate **monogenic**:
 - cu transmitere AD;
 - cu transmitere AR;
 - cu transmitere XD;
 - cu transmitere XR;
 - cu transmitere mitocondrială.
- Să analizeze transmiterea genealogică a unor caractere normale sau patologice, să determine tipul de transmitere, genotipul și să calculeze riscul de recurență a unei afecțiuni monogenice.
- Să evalueze rezultatele diferitor tehnici molecular-genetice: PCR, Southern-blot și secvențierea ADN.

▪ La nivel de integrare

- Să aplice metodele de studiu a caracterelor ereditare în diferite probleme de situație:
 - metoda genealogică;
 - metoda gemenilor;
 - metoda populațional statistică.
- Să valorifice importanța teoretică a studiului caracterelor ereditare:



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 5/16

- vulnerabilitatea diferită la agresiunile externe;
 - predispoziția genetică la anumite boli;
 - manifestări variabile ale unei boli;
 - răspunsul diferit la tratament.
- Să conștientizeze importanța practică a studiului caracterelor ereditare normale și patologice:
- abordarea genetică a pacientului la diferite discipline clinice: cardiologie, neurologie, pediatrie, nefrologie, pulmonologie, psihiatrie, oncologie, etc.
 - prevenirea bolii hemolitice a nou-născutului prin incompatibilitate fetomaternală în sistemul Rh și alte grupuri eritrocitare;
 - teste de paternitate și filiație;
 - diagnosticul tipului de generalitate.

IV. CONDIȚIONĂRI ȘI EXIGENȚE PREALABILE

Studentul anului II, semestrul 4 necesită următoarele:

- cunoașterea limbii de predare;
- competențe confirmate în științe la nivelul liceal (biologie, chimie, fizică);
- competențe în biologia moleculară;
- competențe în biochimie, fiziologie, histologie și anatomie;
- competențe digitale (utilizarea internetului, procesarea documentelor, tabelelor electronice și prezentărilor, utilizarea programelor de grafică);
- abilitatea de comunicare și lucru în echipă;
- calități – toleranță, compasiune, autonomie.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 6/16

V. TEMATICA ȘI REPARTIZAREA ORIENTATIVĂ A ORELOR

Prelegeri (P) /Seminarii și Lucrări practice (LP) / Lucru individual (LI):

	Prelegeri	Ore P	Lecții practice și seminare	Ore	
				LP	LI
1	Obiectul de studiu al Geneticii medicale. Aparatul genetic al celulei umane. Suportul eredității și variabilității. Ereditatea și mediul în manifestarea caracterelor normale și patologice la om.	2	Aparatul genetic – componente, rol în păstrarea, transmiterea și realizarea IG. Ereditatea și variabilitatea. Mutații – tipuri, origine, consecințe fenotipice.	3	5
2	Cromozomii – suportul morfologic al eredității și variabilității. Caracteristica cariotipului uman. Particularitățile crs X și Y. Polimorfisme crs. Disomia uniparentală. Clasificarea anomaliilor cromozomiale.	2	Evaluarea cariotipului normal și variațiilor de structură, de număr. Nomenclatura variațiilor normale și patologice ale cariotipului.	3	5
3	Anomalii cromozomiale de număr și de structură. Cauzele, mecanismele de producere și consecințele lor: anomalii de reproducere, malformații congenitale și retardul mental.	2	Anomalii cromozomiale de număr și de structură - tipuri, mecanisme de producere, consecințe.	3	5
4	Sindroame cromozomiale - diversitate, cauze, manifestări și diagnostic citogenetic.	2	Sindroame cromozomiale autosomale și gonosomale – caracteristica citogenetică, manifestări fenotipice majore, diagnostic, pronostic și prevenire.	3	5
5	Genele umane – organizare, proprietăți, funcții, diversitate, exemple. Relația genă-genotip-fenotip.	2	Metodele citogenetice - diversitate, indicații și limite.	3	5
6	Mutații genice – mecanisme, nomenclatură, consecințe la nivel molecular, celular și organism. Mutații genice patologice vs pozitive vs neutre.	2	Totalizarea 1 Cromozomii și patologia cromozomială.	3	5
7	Fenomene în expresia genelor umane. Amprintarea parentală a genelor umane și expresia monoalelică. Modificări epigenetice și rolul lor în patologia umană.	2	Gene umane – diversitate, proprietăți, funcții. Gene autosomale și gene X-lincate. Gene alele și nealele. Grupuri de înlănțuire a genelor. Haplotipuri.	3	5
8	Metode de studiu a genelor. Testarea directă și indirectă a	2	Mutații genice – clasificare, nomenclatură, consecințe. Boli	3	5



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 7/16

	genelor. Avantaje și limite în testarea genelor umane.		monogenice AD, AR, XD, XR, mitocondriale.		
9	Particularitățile caracterelor ereditare normale vs patologice. Metode de evaluare a naturii genetice a patologiei umane. Studii familiale, gemenologice, de înlănțuire, genomice.	2	Principiile tehnicilor PCR, RFLPs și secvențierii dideoxi. Testarea prenatală și postnatală a genelor umane.	3	5
10	Boli monogenice mendeliene (AD, AR, AD, XR) și nonmendeliene (mitocondriale, de amprentare), boli poligenice comune.	2	Caractere monogenice mendeliene. Ereditatea grupelor sanguine ABO, Rh, MN și Xg. Interacțiuni alelice și non-alelice. Genetica BHNN.	3	5
11	Genetica dezvoltării. Bazele genetice ale anomaliilor congenitale.	2	Caractere monogenice non-mendeliene. Heterogenitatea alelică și non-alelică. Penetrația completă și incompletă. Expresivitatea variabilă. Anticipația.	3	5
12	Genetica sexului. Genele majore masculinizante și feminizante. Anomalii de sexualizare.	2	Totalizarea 2 – Gene umane. Mutații genice și consecințele lor.	3	5
13	Imunogenetica. Mecanisme genetice ale diversității Ac și TcR. Imunodeficiențe genetice.	2	Studiul caracterelor ereditare normale și patologice. Metode de confirmare a naturii genetice a patologiei umane.	3	5
14	Cancerul – boală genetică a celulelor somatice. Mutațiile protooncogenelor și GST în cancerigeneză.	2	Diversitatea, etiologia și profilaxia bolilor genetice. Diagnostic genetic prenatal și postnatal – indicații și limite.	3	5
15	Consultul și sfatul genetic în prevenirea bolilor genetice. Principiile terapilor genice în tratamentul etiologic al unor boli genetice. Perspectivele farmacogenomicii.	2	Totalizarea 3 – Particularitățile caracterelor ereditare. Prezentarea proiectelor științifice.	3	5
Total ore		30	Total ore	45	75



VI. OBIECTIVE DE REFERINȚĂ ȘI UNITĂȚI DE CONȚINUT

Obiective	Unități de conținut
Capitolul 1. Cariotipul uman normal și patologic	
<ul style="list-style-type: none">• Să definească genomul, genotipul, plasmotipul, fenotipul;• să cunoască cariotipul normal și polimorfismele cromozomiale;• să cunoască nomenclatura și consecințele variațiilor cromozomiale de număr și structură;• sa demonstreze diferența dintre anomaliile autozomilor și gonozomilor, dintre anomaliile echilibrate și neechilibrate;• să cunoască dinamica cromozomilor în mitoză și în meioză, erorile și consecințele lor citogenetice;• să comenteze semnificația medicală a cunoașterii originii mitotice sau meiotice a anomaliilor cromozomiale;• să cunoască particularitățile citogenetice și fenotipice ale sindroamelor cromozomiale autozomale și gonozomale.• să cunoască principiile și etapele diferitor tehnici citogenetice;• să interpreteze cariograma, testul Barr, testul F, testul FISH;• să aplice cunoștințele la alte discipline;• să formuleze concluzii;• să dezvolte opinii și atitudini proprii.	<ol style="list-style-type: none">1. Aparatul genetic al celulei umane. Genomul nuclear și mitocondrial.2. Cromozomii umani. Structura. Nomenclatura. Particularitățile cromozomilor sexuali. Cariotipul normal.3. Tehnici de studiu a cromozomilor umani.4. Anomaliile cromozomiale de număr și de structură.5. Dinamica cromozomilor în mitoză. Erorile mitozei și consecințele lor. Mozaicurile cromozomiale.6. Dinamica cromozomilor în meioză. Transmiterea materialului genetic de la părinți la urmași. Erorile meiozei și consecințele lor.7. Evaluarea cariotipului normal și patologic.8. Sindroame cromozomiale autosomale (s.Down, s.Patau, s.Edwards, s.cri-du-chat, s. Angelman, s. Prader-Wili) – aspecte ctogenetice, fenotipice, diagnostic, profilaxie.9. Sindroame cromozomiale gonozomale (s.Turner, s.Klinefelter) - aspecte ctogenetice, fenotipice, diagnostic, profilaxie.
Capitolul 2. Particularitățile genelor umane. Mutațiile genelor și boli genice	
<ul style="list-style-type: none">• să definească gena, expresia genică, genotip, homozigot, heterozigot, hemizigot, fenotip;• să cunoască modul și particularitățile de organizare, proprietățile și funcțiile diferitor gene;• să cunoască și să înțeleagă cauzele, mecanismele și nomenclatura mutațiilor genice;• să cunoască consecințele mutațiilor regiunilor codificatoare, reglatoare și modulatorie ale genelor umane;• sa demonstreze efectul dominant, codominant sau recesiv al mutațiilor genice la nivel molecular, celular și de organism;• să înțeleagă fenomenele genetice ce pot apărea în manifestarea și transmiterea unor caractere:	<ol style="list-style-type: none">1. Genele umane. Structura, localizarea și identificarea genei.2. Analiza directă și indirectă a genelor.3. Mutații genice. Clasificare. Consecințele mutațiilor punctiforme.4. Caractere ereditare normale monogenice. Genetica grupelor sanguine (ABO, Rh, MN, Xg). Genetica BHNN.5. Caractere ereditare normale cu determinism poligenic.6. Boli monogenice mendeliene (AD, AR, XD, XR). Boli monogenice non-mendeliene (mitocondriale, de amprentare).



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 9/16

Obiective	Unități de conținut
<p>penetranța incompletă, expresivitatea variabilă, heterogenitatea alelică / nonalelică, anticipația;</p> <ul style="list-style-type: none">• să înțeleagă principiile, etapele și componentele necesare diferitor tehnici de analiză a genelor;• să modeleze tehnica PCR, tehnica Southern-blot, secvențierea dideoxi;• să interpreteze rezultatele testării genelor prin diverse tehnici;• să aplice cunoștințele acumulate la alte discipline.	<p>7. Interacțiuni genice și fenomene genetice în determinismul și expresia genelor normale și patologice.</p>

Obiective	Unități de conținut
Capitolul 3. Studiul caracterelor ereditare normale și patologice	
<ul style="list-style-type: none">• să definească genofondul, concordanța fenotipului la GMZ, concordanța fenotipului la GDZ, transmiterea genealogică AD, AR, XD, XR;• să cunoască metodele de confirmare a naturii genetice a unui caracter normal sau patologic;• să construiască și să analizeze arbori genealogici cu studiul eredității diferitor fenotipuri;• să aplice metoda populațional-statistică în calcularea frecvenței unor gene patologice și a purtătorilor în populația RM;• să aplice metoda gemenilor în calcularea ponderii factorilor genetici și celor de mediu în manifestarea unor caractere normale sau patologice;• să aplice metoda genealogică în stabilirea tipului de transmitere și calcularea riscului de recurență a unor boli monogenice, mendeliene;• să înțeleagă rolul și locul sfatului genetic în abordarea pacientului, cuplului, persoanelor sănătoase;• să înțeleagă indicațiile și limitele diagnosticului prenatal.• să formeze opinie personală, concluzii și atitudine în privința necesității consultului medico-genetic, aprofundării cunoștințelor genetice în pregătirea medicilor de diferite specialități, educației genetice a populației.	<ol style="list-style-type: none">1. Studiul caracterelor ereditare. Aplicațiile practice ale metodelor populațional-statistică, genealogică și gemenologică.2. Transmiterea caracterelor monogenice anormale. Criteriile de recunoaștere a transmiterii dominante și recesive, autozomale și X-lincate.3. Transmiterea caracterelor monogenice anormale cu penetranță incompletă, expresivitate variabilă, heterogenitate genetică, anticipație.4. Sfatul genetic. Diagnosticul genetic prenatal.5. Principiile farmacogenomicii.6. Terapii genice – aplicații și limite.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 10/16

Obiective

Unități de conținut

Capitolul 4. Bazele genetice ale dezvoltării, răspunsului imun și cancerogenezei.

- sa cunoască etapele majore ale dezvoltării și mecanismele genetice de control;
- sa înțeleagă rolul amprentării genomice în controlul dezvoltării;
- să definească DUM și DUP, mozaicismul cromozomial și consecințele asupra dezvoltării;
- sa cunoască rolul genelor HOX in dezvoltare si consecințele mutațiilor acestora;
- sa definească malformațiile congenitale, deformațiile, disrupțiile și displaziile, evaluarea riscurilor de recurență;
- sa cunoască etapele sexualizării și genele majore responsabile;
- sa diferențieze hermafroditismele de pseudohermafroditisme și rolul sfatului genetic în tulburări de sexualizare;
- sa cunoască mecanismele genetice ale diversității IG și TcR implicate în răspunsul imun umoral sau celular;
- sa înțeleagă recombinarea somatică și rolul în specializarea T- sau B-limfocitelor.
- sa cunoască caracteristica proto-oncogenelor și GST și rolul lor în controlul ciclului celular;
- sa definească etapele tranziției unei celule normale in celulă malignă și procesele moleculare compromise;
- sa înțeleagă originea clonală și multistadială a cancerogenezei, determinată de mutații somatice dominante sau recesive, moștenite sau dobândite.
- sa evalueze riscul de recurență a diferitor tumori în familii afectate.

1. Genetica dezvoltării - etape majore, mecanisme genetice, fenomene genetice.
2. Anomalii congenitale.
3. Genetica sexului - etapele masculinizării și gene implicate, etapele feminizării și gene implicate, determinismul sexual și hermafroditismul, diferențierea sexuală și pseudohermafroditismul.
4. Imunogenetica – proteine și gene responsabile de răspunsul imun, superfamilii de gene pentru Ig și TcR, recombinarea somatică și diversitatea anticorpilor, cauzele genetice ale imunodeficiențelor.
5. Genetica cancerului – dovezile originii genetice a cancerului, proto-oncogene, GST și mutațiile somatice, etapele tumorogenezei, caracteristica moleculară, mutațiile și oncogenele.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 11/16

VII. COMPETENȚE PROFESIONALE (SPECIFICE (CS) ȘI TRANSVERSALE (CT)) ȘI FINALITĂȚI DE STUDIU

✓ **COMPETENȚE PROFESIONALE:**

- ✓ CPI. Executarea responsabilă a sarcinilor profesionale cu aplicarea valorilor și normelor eticii profesionale, precum și prevederilor legislației în vigoare.
- ✓ CP3. Rezolvarea situațiilor clinice prin elaborarea planului de diagnostic, tratament și reabilitare în diverse situații patologice și selectarea procedurilor terapeutice adecvate pentru acestea, inclusiv acordarea asistenței medicale de urgență.
- ✓ CP4. Promovarea unui stil de viață sănătos, aplicarea măsurilor de prevenție și auto-îngrijire.
- ✓ CP5. Integrarea interdisciplinară a activității medicului în echipă cu utilizarea eficientă a tuturor resurselor.
- ✓ CP6. Efectuarea cercetărilor științifice în domeniul sănătății și în alte ramuri ale științei.

✓ **COMPETENȚELE TRANSVERSALE:**

- ✓ CT1. Autonomie și responsabilitate în activitate.

✓ **FINALITĂȚILE DISCIPLINEI**

- să înțeleagă relația dintre genom și mediu în determinismul caracterelor normale și patologice;
- să aprecieze cariotipul normal și anormal;
- să stabilească natura anomaliilor cromozomiale - eroare mitotică, eroare meiotică;
- să cunoască principiile și aplicațiile practice ale tehnicilor citogenetice;
- să aplice legăturile eredității pentru caractere monogenice normale și patologice;
- să cunoască și să aplice nomenclatura mutațiilor cromozomiale și genice;
- să înțeleagă și să explice rolul mutațiilor genice, cromozomiale și genomice în etiologia și patogenia diferitelor patologii umane;
- să cunoască indicațiile și limitele tehnicii PCR, Southern-blot și Sanger;
- să analizeze transmiterea genealogică a unor caractere normale sau patologice și să determine tipul de moștenire, genotipul și să calculeze riscul de recurență a unei afecțiuni genetice;
- să aplice metodele studiate în stabilirea naturii genetice a diferitelor boli umane;
- să formeze opinie personală, concluzii și atitudine în privința necesității consultului medicogenetic, aprofundării cunoștințelor genetice în pregătirea medicilor de diferite specialități, educației genetice a populației.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 12/16

VIII. LUCRUL INDIVIDUAL AL STUDENTULUI

Nr.	Produsul preconizat	Strategii de realizare	Criterii de evaluare	Termen de realizare
1	Lucrul cu sursele informaționale:	Lecturarea prelegerii sau materialul din manual la tema respectivă, cu atenție. Citirea întrebărilor din temă, care necesită o reflecție asupra subiectului. De făcut cunoștință cu lista surselor informaționale suplimentare la tema respectivă. De selectat sursa de informație suplimentară la tema respectivă. Citirea textului în întregime, cu atenție și scrierea conținutului esențial. Formularea generalizărilor și concluziilor referitoare la importanța temei/subiectului.	Capacitatea de a extrage esențialul; abilități interpretative; volumul muncii	Pe parcursul semestrului
2	Lucrul cu caietul de lecții practice:	Până la rezolvarea sarcinilor din caiet de a analiza informația și imaginile de la tema respectivă din prelegere și manual. Rezolvarea sarcinilor consecutiv. Formularea concluziilor la finele fiecărei lecții. Verificarea finalităților lecției respective și aprecierea realizării lor. Selectarea informației suplimentare, folosind adrese electronice și bibliografia suplimentară.	Volumul de muncă, rezolvarea problemelor de situație, abilitatea formulării concluziilor	Pe parcursul semestrului
3	Lucrul cu materiale on-line	Autoevaluarea on-line, studierea materialelor on-line de pe Moodle, Google forms exprimarea opiniilor proprii prin forum și chat	Numărul și durata intrărilor în Moodle, rezultatele autoevaluărilor	Pe parcursul semestrului
4	Pregătirea și susținerea prezentărilor /portofoliilor	Selectarea temei cercetării, stabilirea planului cercetării, stabilirea termenilor realizării. Stabilirea componentelor proiectului / prezentării PowerPoint – tema, scopul, rezultate, concluzii, aplicații practice, bibliografie. Recenzii colegi. Recenzii profesori	Volumul de muncă, gradul de pătrundere în esența temei proiectului, nivelul de argumentare științifică, calitatea concluziilor, elemente de creativitate, formarea atitudinii personale, coerența	Pe parcursul semestrului



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 13/16

Nr.	Produsul preconizat	Strategii de realizare	Criterii de evaluare	Termen de realizare
			expunerii și corectitudinea științifică, prezentarea grafică, modalitatea de prezentare	



IX. SUGESTII METODOLOGICE DE PREDARE-ÎNVĂȚARE-EVALUARE

• *Metode de predare utilizate*

La predarea disciplinei Genetica medicală sunt folosite diferite metode și procedee didactice, orientate spre însușirea eficientă și atingerea obiectivelor procesului didactic. În cadrul lecțiilor teoretice, de rând cu metodele tradiționale (lecție-expunere, lecție-conversație, lecție de sinteză) se folosesc și metode moderne (lecție-dezbatere, lecție-conferință, lecție problemizată). În cadrul lucrărilor practice sunt utilizate forme de activitate individuală, frontală, în grup, lucrări de laborator virtuale. Pentru însușirea mai profundă a materialului, se folosesc diferite sisteme semiotice (limbaj științific, limbaj grafic și computerizat) și materiale didactice (tabele, scheme, microfotografii, folii transparente). În cadrul lecțiilor și activităților extracurriculare sunt folosite Tehnologii Informaționale de Comunicare – prezentări PowerPoint, lecții on-line.

• *Metode de învățare recomandate*

- **Observația** - Identificarea elementelor caracteristice unor structuri sau fenomenelor biologice, descrierea acestor elemente sau fenomene.
- **Analiza** - Descompunerea imaginară a întregului în părți componente. Evidențierea elementelor esențiale. Studiarea fiecărui element ca parte componentă a întregului.
- **Analiza schemei/figurii** - Selectarea informației necesare. Recunoașterea în baza cunoștințelor și informației selectate structurile indicate în schemă, desen. Analiza funcțiilor/rolului structurilor recunoscute.
- **Comparația** - Analiza primului obiect/proces dintr-o grupă și determinarea trăsăturilor lui esențiale. Analiza celui de-al doilea obiect/proces și stabilirea particularităților lui esențiale. Compararea obiectelor/proceselor și evidențierea trăsăturilor comune. Compararea obiectelor/proceselor și determinarea deosebirilor. Stabilirea criteriilor de deosebire. Formularea concluziilor.
- **Clasificarea** - Identificarea structurilor/proceselor pe care trebuie clasificate. Determinarea criteriilor în baza cărora trebuie făcută clasificarea. Repartizarea structurilor/proceselor pe grupe după criteriile stabilite.
- **Elaborarea schemei** - Selectarea elementelor, care trebuie să figureze în schemă. Redarea elementelor alese prin diferite simboluri/culori și indicarea relațiilor între ele. Formularea unui titlu adecvat și legenda simbolurilor folosite.
- **Modelarea** – Identificarea și selectarea elementelor necesare pentru modelarea fenomenului. Imaginarea (grafic, schematic) fenomenului studiat. Realizarea fenomenului respectiv folosind modelul elaborat. Formularea concluziilor, deduse din argumente sau constatări.
- **Experimentul** – Formularea unei ipoteze, pornind de la fapte cunoscute, cu privire la procesul/fenomenul studiat. Verificarea ipotezei prin realizarea proceselor/fenomenelor studiate în condiții de laborator. Formularea concluziilor, deduse din argumente sau constatări.

• *Strategii/tehnologii didactice aplicate (specifice disciplinei);*

„Brainstorming”, „Multi-voting”; „Masa rotunda”; „Interviul de grup”; „Studiul de caz”; „Controversa creativa”; „Tehnica focus-grup”, „Portofoliu”.

Lucrări practice virtuale

• *Metode de evaluare (inclusiv cu indicarea modalității de calcul a notei finale).*

- ✓ **Curentă:** control frontal sau/și individual prin
 - (a) aplicarea testelor docimologice,



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 15/16

- (b) rezolvarea problemelor/exercițiilor,
 - (c) analiza studiilor de caz
 - (d) realizarea unor jocuri de rol la subiectele discutate.
 - (e) lucrări de control
- ✓ **Finală:** examen

Nota finală se va alcătui din nota medie de la trei lucrări de control, teste curente și activitatea individuală și proiect științific semestrial (cota parte 0.5), proba test final în sistem computerizat (cota parte 0.5).

Nota medie anuală și notele tuturor etapelor de examinare finală (asistate la calculator, testare) - toate vor fi exprimate în numere conform scalei de notare (conform tabelului), iar nota finală obținută va fi exprimată în număr cu două zecimale, care va fi trecută în carnetul de note.

Modalitatea de rotunjire a notelor la etapele de evaluare

Grila notelor intermediare (media anuală, notele de la etapele examenului)	Sistemul de notare național	Echivalent ECTS
1,00-3,00	2	F
3,01-4,99	4	FX
5,00	5	E
5,01-5,50	5,5	
5,51-6,0	6	
6,01-6,50	6,5	D
6,51-7,00	7	
7,01-7,50	7,5	C
7,51-8,00	8	
8,01-8,50	8,5	B
8,51-8,00	9	
9,01-9,50	9,5	A
9,51-10,0	10	

Neprezentarea la examen fără motive întemeiate se înregistrează ca "absent" și se echivalează cu calificativul 0 (zero). Studentul are dreptul la 2 susțineri repetate ale examenului nepromovat.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 09

Data: 08.09.2021

Pag. 16/16

X. BIBLIOGRAFIE RECOMANDATĂ

- A. Obligatorie:

1. Materialele prelegerilor publicate pe site-ul www.biologiemoleculara.usmf.md
2. Suport de curs la genetica umana publicat pe site-ul www.biologiemoleculara.usmf.md
3. Genetica medicală. Ghid pentru lucrări practice. Capcelea S., Perciuleac L., Cemortan I. 2023
4. Materialele cursului online Genetica medicală pe site-ul <http://e.usmf.md/>
5. Genetica medicală Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I. 2004, 2011
6. Genetica medicală Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I., Gorduza E.V. 2017
7. <https://ghr.nlm.nih.gov>

- B. Suplimentară:

1. Jameson J. L., Fauci A. S., Kasper D. L., Hauser S. L., Longo D. L., Loscalzo J. Harrison's principles of internal medicine. 20e. PART 16 Genes, the Environment, and Disease, 2019
2. Curs de biologie moleculară Cemortan I., Capcelea S., 2000 Țaranov L., Amoașii D.
3. Medicina genomică și bolile comune ale adultului. Covic A., Gorduza V.E., Covic M. 2020
4. <http://www.genecards.org/>
5. <https://www.malacards.org/>
6. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
7. <https://genome.cshlp.org/>
8. Biologie moleculaire en biologie clinique V.2. M. Bogart 2005